

Akutní intermitentní porfyrie

Akutní intermitentní porfyrie je vrozená jaterní porfyrie, která je **autozomálně dominantně dědičná** s mutací enzymu *hydroxymethylbilansyntázy* neboli PBGD.

Symptomy

Symptomy se vyskytují zvláště v dospělosti a jsou běžnější u žen než u mužů. Nejběžnější jsou **ataky neuroviscerálních symptomů**. Ataky trvají několik dnů a často je potřeba hospitalizace. Těžké ataky mohou trvat déle a mohou být i smrtelné, důležitá je včasná diagnóza. Nejběžnějším symptomem jsou bolesti břicha, které jsou dlouhotrvající a špatně se lokalizují. Také se často objevují **příznaky duševních poruch**. Prvotním varováním a poznávacím znamením může být **tmavá moč**, která je zabarvená do červena až fialova, na první pohled vypadající jako krev.

Další ze symptomů:

- 🌡 tachykardie,
- 🌡 hypertenze,
- 🌡 neklid,
- 🌡 pocení,
- 🌡 nauzea,
- 🌡 vomitus,
- 🌡 bolest hlavy,
- 🌡 bolest krku,
- 🌡 bolest na hrudi,
- 🌡 dysurie,
- 🌡 dysfunkce močového měchýře,
- 🌡 ileus – může trvat i déle než týden.



Normosang – léčba akutních atak jaterních porfyrií

Může se rozvinout **periferní neuropatie**, která se projevuje svalovou slabostí, která začíná nejčastěji na horních končetinách. Může postihnout všechny končetiny, respirační svaly. Akutní neurologický projev akutních porfyrií jsou křeče, jako projev *hyponatrémie*. Hyponatrémie může být způsobena delecí elektrolytů při zvracení, průjmu, ztrátě sodíku ledvinami, sekrece antidiuretického hormonu.

U této a ostatních akutních porfyrií je zvýšené riziko hepatocelulárního karcinomu.

Metabolické odchylky

Akutní intermitentní porfyrie je způsobena ztrátou aktivity **porfobilinogendeaminázy**, 3. enzymu v biosyntéze hemu. Dědičnost je autozomálně dominantní, ale asi 50% je enzymatická aktivita enzymu způsobena normální alelou. Samotný deficit porfobilinogendeaminázy výrazně nepoškozuje jaterní syntézu hemu. Při zvýšených požadavcích na jaterní hem (léky, hormony, nutriční faktory) se může deficitní enzym stát limitujícím. Je indikována jaterní *ALAS1*, hromadí se *kyselina 5-aminolevulová* a *porfobilinogen*. Z neenzymatické přeměny porfobilinogenu a enzymatické přeměny kyseliny 5-aminolevulové pochází nadbytek **porfyrinů**.

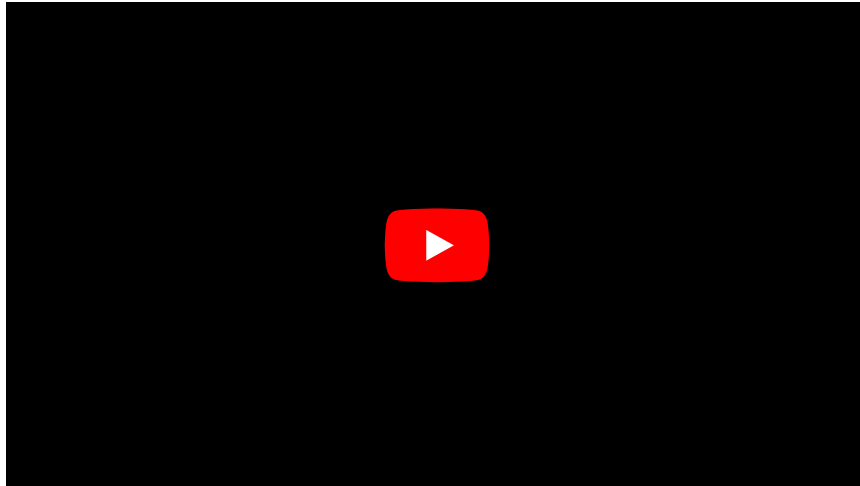
Diagnostické testy

U pacienta s akutní intermitentní porfyrií je výrazný **vzestup vylučování porfobilinogenu**. Koncentrace jsou vyšší než 6 mg/l s barevnou stupnicí pro hodnocení vyšších koncentrací. Zvýšené vylučování porfobilinogenu probíhá mezi dvěma atakami a až po delším období se upravuje k normě. Porfyriny ve stolici jsou obecně normální nebo minimálně zvýšené u akutní intermitentní porfyrie. Lehce zvýšené jsou porfyriny v plazmě. Potvrdit diagnózu akutní intermitentní porfyrie pomůže snížená aktivita porfobilinogendeaminázy v erytrocytech.

Léčba a prognóza

Jako specifická léčba akutních atak se používá **hemin**, který je podaný intravenózně. Ten snižuje aktivitu ALAS1 a také snižuje vylučování kyseliny 5-aminolevulové a porfobilinogenu močí. Léčba heminem pomůže i se symptomy, jako jsou: zvracení, hyponatrémie a nauzea. Pro snížení aktivity ALAS1 se také podává 10% glukóza intravenózně, ale mnohem méně často než hemin. Forma heminu, která se preferuje je *hemarginát*. Degradací produkty hematinu mohou mít přechodný antikoagulační účinek. Hemin se nejčastěji podává v množství 3-4 mg/kg intravenózně 1x denně po dobu 4 dnů. U většiny akutních atak je nutná hospitalizace, pro podání heminu

intravenózně a sledování neurologických komplikací. Běžně se podávají analgetika na bolesti břicha, zad nebo končetin. Občas se podává *diazepam*, pokud jsou nutná mírná sedativa. U mírných atak se podávají sacharidy místo heminu, v množství 300g/den. Zabránit dalším atakám se dá užíváním léků a přiměřenou výživou.



[zdroj?]

Odkazy

Externí odkazy

- Osmosis: Acute intermittent porphyria (video) (<https://www.youtube.com/watch?v=DcgBWKBRtQM>)
- Genetic and Rare Diseases Information Center: Acute intermittent porphyria (<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5732/acute-intermittent-porphyria>)

Reference